Van der Hoeve 症候群の一例

南川整形外科病院

松 浦 一 平・南 川 博 道

高 岸 直 人・生 野 英 祐

南 川 勝 三

福岡大学整形外科

江 本 玄

Van der Hoeve Syndrome

— A Case Report —

by

Ippe Matsuura, Hiromichi Minamikawa,

Nahoto Takagishi, Eisuke Shono and Katsuzo Minamikawa

Minamikawa Orthopaedic Hospital, Fukuoka.

Gen Emoto

Department of Orthopaedic Surgery, School of Medicine,
Fukuoka University, Fukuoka

Van der Hoeve syndrome is a disorder that is characterized by loss of hearing, fragility of bones and blue sclera.

We report on a patient with this disease. He is an 18 year-old male with blue sclera hearing loss, and a history of thirteen fractures by the age of fifteen years.

Two other members of his family had blue sclera, but no signs of bone fragility. The patient had not had any fractures after the age of sixteen years.

It is important that these patients receive appropriate care in helping them in their daily life.

Key words : Van der Hoeve Syndrome (フォンデアヘーベ症候群), Blue sclera (青色 鞏膜), fragility of the bones (易骨折), loss of hearing (難聴)

は じ め に

Van der Hoeve³⁾ らが 1918 年に、難聴、骨脆弱、青色鞏膜の 3 症状を有する遺伝性疾患を報告したことにより現在この 3 症状を有するものは Van der Hoeve 症候群と呼ばれている。我々は本症候群を昭和 56 年より経験したので若干の文献考察を加えて報告する。

症 例

症例は 18 歳男性、当病院へは 7 歳時に右足関節骨折で初診。青色鞏膜を認め、又両側性難聴を合併しており、現在も当病院にて経過観察中である。全身所見では逆三角形貌と扁平足を認め、また血液生化学検査ではアルカリフォスファターゼの軽度上昇を認めている。家系内には母親に青色鞏膜、逆三角形顔貌を認め又 1 歳の姪に青色鞏膜を認めている。ただし本症例のように易骨折性を認めるものはいなかった。当院初診

以前には3歳時に一度骨折の既往があるが部位がはっきりせず、その後の骨折歴は表1のごとく7歳時から現在までに12回ありこの中には卓球中に又投球動作時での骨折といった軽微な外傷によるものも含まれている。昭和62年1月に発症したてんかん発作があり現在もミオクロニー発作に 対し小児科で抗てんかん剤の投薬を受けている。図1は骨折の種々像であるが、上段は右 肘頭骨端線離開と右上腕骨骨幹部骨折、下段は投球骨折のレ線像である。

図2は14歳時、両足がブロックにつまずいて両膝が地面に着く格好で転倒受傷し両側同時に起こった脛骨粗面剥離骨折のレ線像である。

表 1

骨折歴	計12回	
昭和56年	(7歳)	右足関節骨折
58年	(9歳)	左橈骨骨折
59年	(10歳)	左足関節骨折
60年	(11歳)	左下腿骨骨折
62年	(12歳)	右肘頭骨端線離開 (手術施行)
	(13歳)	右上腕骨骨幹部骨折
63年	(13歳)	右上腕骨骨折
	(14歳)	右橈骨骨折
平成1年	(14歳)	右上腕骨骨折
	(14歳)	両脛骨粗面剥離骨折 (手術施行)
	(15歳)	左肘頭骨端線離開 (手術施行)

図 1

図 2

図3 Van der Hoeve 症候群

骨脆弱, 青色鞏膜, 難聴を有する遺伝性疾患

Bell: 青色鞏膜に難聴及び骨脆弱の合併44%

青色鞏膜に難聴のみの合併60%

国井: 青色鞏膜の17.8%に難聴 } が合併
青色鞏膜の41.4%に骨折

右は Watson-Jones 分類III型, 左は I 型をしめしている。術中採取した組織所見では、肉芽組織が多く骨芽細胞が少なかった。又胸腰椎のレ線では、第12胸椎及び第1, 第4腰椎に変形を認める。

考 察

Van der Hoeve 症候群は骨脆弱, 青色鞏膜, 難聴を有する症候群といわれているが図3のごとく合併頻度は様々で、必ずしも3症状がそろってなく2症状の場合もありえると述べられている²⁾。骨脆弱に関しては Meigel¹⁾ らによれば骨芽細胞の機能異常によりコラーゲンの合成が障害され、骨組織の中に成熟度の低い不安定コラーゲン線維ができ、さらに骨芽細胞数が減少することによって起こるといわれている。また骨折の発生頻度は年令と共に減少し、薬物治療は殆ど無効で日常生活指導により外傷の機会を避けることが大切と考えられている。本症例でも15歳に最終骨折を起こした後は現在まで骨折歴はなく、日常生活指導の

図 4

重要性を示している。青色鞏膜に関してはこれはコラーゲンの減少のために強膜が薄くなりその下にある脈絡

膜が透見されて青色に見えるためと言われている。難聴に関しては一般的に内耳性と言われているが定説はなく、自覚的に難聴がない例も見られる。

図4は平成4年8月の純音聴力検査所見であるが両側性伝音性難聴を示している。その後難聴は進行し、今年になって難聴を自覚している。

ま と め

今回我々は、Van der Hoeve 症候群の1例を経験し、易骨性については日常生活指導の重要性が示されたのでここに報告する。

参 考 文 献

- 1) Meigel NW Muller KP et al. : A constitutional disorder of connective tissue suggesting a defect in collagen biosyntheses. Klin Wschr 52 : 906-912, 1974.
- 2) 村井盛子 : Van der Hoeve 症候群の1例, 耳喉 58 : 127-132, 1986.
- 3) Van der Hoeve and de Kleyn A : Blaue Sklera, Knochenbrüchigkeit und Schwerhörigkeit. Arch Ophthalmol 95 : 81-93, 1918.